

:: Griscelliho syndróm (Chediak-Higashi like syndrome)

Orpha číslo: ORPHA381

Prehľad

Griscelliho syndróm (GS) je charakterizovaný striebristo sivými lesklými vlasmi a hypopigmentáciou kože, ktoré môžu byť spojené s neurologickým poškodením (typ 1), imunodeficienciou (typ 2), alebo môžu byť izolované (typ 3). Doteraz bolo publikovaných viac ako 60 prípadov. Okrem striebristo sivých lesklých vlasov a svetlej pokožke, majú pacienti s GS typ 1 aj včasnú závažnú psychomotorickú retardáciu. Pacienti s GS typ 2 majú cytotoxický defekt, ktorý sa prejaví syndrómom nekontrolovane aktivovaných T-lymfocytov a makrofágov. Tento stav je tiež známy ako hemofagocytujúci syndróm - lymfatické uzliny a ďalšie orgány (vrátane mozgu) sú infiltrované aktivovanými T-lymfocytmi a makrofágmi, ktoré fagocytujú krvné bunky. Pacienti s Griscelliho syndrómom typ 2 môžu mať aj neurologické príznaky v dôsledku infiltrácie mozgu aktivovanými hemofagocytujúcimi bunkami.

Griscelliho syndróm je autozómovo recesívne ochorenie. GS typ 1 je spôsobený mutáciami v géne pre myosin 5a (*MYO5A*). Griscelliho syndróm typ 1 pravdepodobne zodpovedá syndrómu Elejalde (pozri tento termín). GS typ 2 je spôsobený mutáciami v géne kódujúceho *RAB27A*. Gény pre myosin-5a a *RAB27A* sú lokalizované v rovnakej chromozomálnej oblasti 15q21 a kódujú bielkoviny, ktoré sú kľúčovými elementmi intracelulárneho transportu vezikúl. Myosin 5a upravuje organelový transport v melanocytoch a nervových bunkách, kým *RAB27A* upravuje exocytické pochody, najmä exocytózu cytotoxických granúl. Cytotoxický defekt spôsobený mutáciami génu *RAB27A* je zodpovedný za spustenie hemofagocytujúceho syndrómu. GS typ 3 je spôsobený mutáciami génu *MLPH* kódujúceho melanofilín. Melanofilín tvorí bielkovinový komplex s bielkovinami Rab 27A a myosin 5a, a podieľa sa na transporte melanozómov v melanocytoch. Hypopigmentácia kože a vlasov je sprevádzaná prítomnosťou veľkých zhlukov pigmentov vo vlasoch a akumuláciou zreých melanozómov v melanocytoch. Griscelliho syndróm (GS) môžeme odlíšiť od Chediak-Higashiho syndrómu (pozri tento termín) nedostatkom veľkých granúl v granulocytoch pri GS. Môže byť indikované genetické poradenstvo. Prenatálna diagnostika GS typ 1 a 2 sa vykonáva odberom choriových klkov a priamym sekvenovaním génov *MYO5A* alebo *RAB27A*. Liečba GS typ 1 je len symptomatická. Hemofagocytujúci syndróm pri GS typ 2 je často fatálny, jedinou terapiou je transplantácia kostnej drene.

Odborný recenzent :

- Dr Geneviève DE SAINT-BASILE - CHAZELAS

Posledná úprava : Január 2007

Preklad : December 2012, MUDr. Viktor Jankó



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net